

Szemere György professzor (1931–2016), az első vidéki genetikai tanácsadó megteremtője

Dr. Szemere György 1931. február 3-án született Üllőn, és 2016. szeptember 7-én halt meg Szegeden. Halálának egyéves évfordulóján tisztelettel emlékezünk munkásságára.



Iskoláit Budapesten kezdte, ahol a háborúig a Kölcsey Gimnáziumban tanult. A világháborúban elvesztette édesapját, ezért 1945-ben Szegedre költözött a család orvos nagybátyjához, akitől élethivatását örökölte.

Egész szakmai pályafutását a Szegedi Tudományegyetem egyik jogelődjén, a Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Egyetemen töltötte, előbb az Orvosi Biológiai Intézetben, majd az általa alapított Orvosi Genetikai Intézetben. 1949-től 1955-ig a Szegedi Orvostudományi Egyetemnek volt hallgatója, és 1955-ben szerzett orvosi diplomát „summa cum laude” minősítéssel. Az újonnan alakult Orvosi Biológiai Intézetbe Gelei József professzor meghívására került, ahol 1955-ben, szigorló orvos korában gyakornoki kinevezést kapott. Pályája gyorsan ívelt, tanársegéd, adjunktus, docens, majd 1977-ben egyetemi tanár lett. Laboratóriumi szakorvosi képesítést 1960-ban szerzett, humángenetikus képesítéssel 1979-től rendelkezett. Az orvostudomány kandidátusa címet 1972-ben, az orvostudomány doktora címet „Elsődleges és másodlagos genetikai prevenció” című munkájával 1989-ben nyerte el.

Dr. Szel Évával 1959-ben kötött házasságot, és 45 évig éltek kiegyensúlyozott, boldog házasságban.

Szegeden 1964-ben létrehozta az első vidéki genetikai tanácsadót, ahol az országban az elsők között alkalmazta a citogenetikát a genetikai tanácsadói gyakorlatban. 1990-ben megszerezte és első igazgatója volt a Szegedi Orvosi Genetikai Központnak, majd azt 1994-ben tanzékké, a mai Orvosi Genetikai Intézetévé fejlesztette.

Tudományos tématerületei a genetika, humángenetika, praenatalis genetika, a properdin- és komplement-rendszerek, citogenetika, meioticus vizsgálatok. Egy tankönyvet, négy könyvfejezetet, kilenc egyetemi jegyzetet írt, több mint száz tudományos dolgozata jelent meg és több száz tudományos, ismeretterjesztő, valamint továbbképző előadást tartott itthon és külföldön. Közel félszáz külföldi kongresszuson vett részt.

Nápolyban 1964-ben, Koppenhágában 1967-ben, Edinburghban 1968-ban három hónapig, majd 1974–75-ben ugyanitt egy évig volt tanulmányúton.

A szegedi egyetem legjobb oktatói között tartották számon, mint kivételesen elhivatott oktatót, aki 50 tanéven keresztül oktatta és nevelte az orvos-, a gyógyszerész- és egészségügyi főiskolai kar hallgatóit, de gyakori felkért oktató volt a Juhász Gyula Tanárképző Főiskolán is. Elméleti és gyakorlati órákat tartott magyar és angol nyelven, valamint több évtizeden keresztül vezetett humángenetikából speciális kollégiumot. Előadásai élményszámba mentek, okosan keverte a humort a tudománnyal, így az előadásain soha nem volt unatkozó hallgató.

Szemere professzor a humángenetika hazai megalapítói közé tartozik, azok közé, akiknek lelkesedése, tudományos és gyakorlati tevékenysége lehetővé tette a humángenetika hazai fejlődését a nem túl kedvező, csaknem mostoha körülmények között is. Életművével bizonyította, hogy egy alapvetően elméleti egyetemi intézetben is lehetséges a közvetlen betegellátással kapcsolatos fontos tevékenységet kifejteni. Alapító tagja volt a Magyar Humángenetikai Társaságnak, 10 éven át töltötte be annak elnöki funkcióját. 1991-től 1997-ig két cikluson át töltötte be a Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Egyetem Általános Orvostudományi Karának dékáni tisztségét. Több mint egy évtizedig volt a Közművelődési Bizottság elnöke, ezt a munkáját a Szocialista Kultúráért Érdeméremmel honorálták. Egy cikluson át a magyar Orvostudományi Társaságok és Egyesületek Szövetségének (MOTESZ) alelnöke volt, az itt végzett munkáját

MOTESZ-díjjal, az intézet és az orvoskar vezetésében betöltött szerepét pedig a Magyar Köztársasági Érdemrend tisztikeresztjével ismerték el. Szemere professzor 2001. február 3-tól haláláig a Szegedi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Karának emeritus professzora volt.

Számos szenvedélyes hobbija volt, amelyek közül hármat emelnénk ki. Nagy kutyabarát volt, ezt a hobbiját professzionális szinten űzte. A Magyar Ebtenyésztők Egyesületének elnökségében többször megválasztott elnökségi tag, nemzetközi küllembíró, a magyar pásztor-kutyák kiváló bírójára, a puli szerelmese volt. Kutyamagazinokban számos, genetikai témájú írása jelent meg. Élmény volt vele kutyás témákról beszélgetni.

Másik szerelme (felesége mellett) a komolyzene volt. Nem volt Szegeden olyan zenei bemutató, ahol ő meg nem jelent volna.

Végül az utazásai! Feleségével turistaként a világ számos országában jártak, visszatérésük után kiapadhatatlan volt az aktuális élményeiből.

Szemere professzor azon kevesek egyike volt, aki végig megőrizte emberségét a barátaival, kollégáival, a hallgatókkal, ezért is nagyon sokan érezzük hiányát. Emlékét tisztelettel megőrizzük!

Egy ember hagyatéka az életműve, egy tudós orvosé a betegek halála. Foglaljuk össze, mit végzett a vezetése alatt működött genetikai tanácsadó a betegek szolgálatában.

Az SZTE Orvosi Genetikai Intézetben folyó munka fő célja a genetikai prevenció. Szemere professzor úr „Genetikai prevenció, genetikai tanácsadás és/vagy prae-natalis diagnosztika” címmel a Magyar Alapellátási Archívumban 1999-ben a szerkesztőség felkérésére írt tanulmányában foglalta össze a két módszer lényegét, s egyben hangsúlyozta, hogy a két módszer egymástól nem választható el, s csak együtt, egymást kiegészítve van létjogosultságuk. Megfogalmazta a genetikai tanácsadás lényegét, a genetikai tanácsadásra utalás indokait, valamint előre jelezte a genetikának az orvosi gyakorlatba való bevezetését, a genetikai tanácsadó és a társszakmák várható egyre szorosabb együttműködését [1]. Az Egészségügyi Minisztérium genetikai tanácsadásra vonatkozó szakmai protokolljának kidolgozásánál a Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium nagymértékben támaszkodott az ország vezető klinikai genetikusainak, köztük Szemere professzor úr több évtizedes munkájának tapasztalataira.

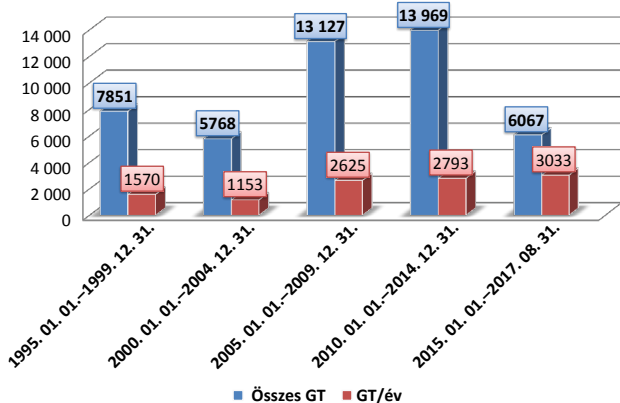
Szemere professzor úr már 1999-ben hangsúlyozta, hogy „az alapellátásban dolgozó szakemberek elemi kötelessége, hogy ismerjék a genetikai tanácsadásra utalás indokait” [1]. Az általa felsorolt javaslatok ma is érvényesek. Az optimális családtervezés és a sikeres genetikai ellátás érdekében a tervezett terhesség előtt javasolt a rendelésen jelentkezni, ha a családban több családtagnál hasonló klinikai tünetekkel járó betegség, Down-szindróma vagy egyéb kromoszóma-rendellenesség, anyagcsere-betegség, fejlődési rendellenesség, esetleg ritka be-

tegség fordul elő. Hasonlóképpen érdemes felkeresni a genetikai szakellátást, ha a szülők között rokoni kapcsolat van. Sikertelen gyermekvállalás (női és férfi meddőség, ismétlődő vetélések) genetikai okainak feltárásával segíteni lehet a családoknak az áhított terhesség megfogását, sikeres kiviselését. Megfogant terhesség esetén javasolt klinikai genetikushoz fordulni a kora terhességi gyógyszer-, vegyi, illetve sugárexpozíció esetleges magzati ártalmat okozó hatásának megállapítására, a magzati fejlődési rendellenességek felismerését célzó vizsgálatok megszervezésére.

Az egyik leggyakoribb genetikai betegség a Down-szindróma, amelynek megelőzéséhez hasznos segítséget ad a 35 évnél idősebb várandós anyák tájékoztatása a széles körű szűrő- és diagnosztikai vizsgálatok elérhetőségéről, javaslatáról. Genetikai tanácsadón indokolt jelentkezni valamennyi olyan várandósnak, akinél a különböző szűrővizsgálatok eredménye alapján a magzati fejlődési/kromoszóma-rendellenességek kockázata emelkedett. Egyre több népbetegség (szív- és érrendszeri, gyomorbél rendszeri, daganatos betegség) családi halmozódása esetén az ellátás szerves része a hajlamosító genetikai faktorok vizsgálata szakorvosok javaslatára.

A genetikai tanácsadó ambulancia működésének szükségességét a genetikai tanácsadás számának növekedése támasztja alá a különböző klinikai szakterületek igényének teljesítésére. Francis S. Collins és Victor A. McKusick 2001-ben „A Humán genom Projekt hatása az orvostudományra” cikkükben már leírták, hogy néhány traumás eset kivételével valamennyi emberi kór-képnek van genetikai komponense [2]. Napjainkra a legtöbb emberi betegség esetén fény derült genetikai okra, hajlamosító tényezőre. A genetikai tudomány 2017-re a hétköznapi betegellátás szerves részévé vált. A modern genetikai laboratóriumi vizsgálómódszereknek (teljesgenom-, illetve exomszekvenálás) klinikai gyakorlati elérhetőségének köszönhetően módunkban áll monogén betegségek kóroki mutációinak diagnosztikus, preszimptomás, prae-natalis meghatározása, valamint poligén betegségeknél a kórállapot kialakulására hajlamosító génelterések (mutációk, polimorfizmusok) prediktív tesztelése. A genetikai tanácsadó orvos ma az esetek jelentős hányadában személyre szabott információt tud adni, szemben a humán genetikai forradalmát megelőző kor genetikai kockázatelemzésével. A genetikai tanácsadás új területtel, a genomikai tanácsadással [3] bővült a korábban kialakult specializációk (prae-natalis, gyermekgyógyászati vagy tumorgenetikai tanácsadás) mellett.

Az 1. ábra szemlélteti az SZTE Orvosi Genetikai Intézet Genetikai Tanácsadó Ambulanciáján végzett genetikai tanácsadások számát 1995. január 1. és 2017. augusztus 31. között. (1995. 01. 01.–1999. 12. 31.: 7851 [1570/év]; 2000. 01. 01.–2004. 12. 31.: 5768 [1153/év]; 2005. 01. 01.–2009. 12. 31.: 13 127 [2625/év]; 2010. 01. 01.–2014. 12. 31.: 13 969 [2793/év]; 2015. 01. 01.–2017. 08. 31.: 6067 [3033/év]).



1. ábra | A genetikai tanácsadások számának növekedése az SZTE Orvosi Genetikai Intézetben, 1995–2017
GT = genetikai tanácsadás

Míg korábban a genetikai tanácsadás elsősorban a szülészet-nőgyógyászati, valamint a csecsemő- és gyermekgyógyászati munka szerves része volt, ma egyéb klinikai szakterületekkel szorosan együttműködve jelentősen hozzájárul a legkülönbözőbb betegségek megelőzéséhez, sikeres kezeléséhez, prognózisának ismeretéhez.

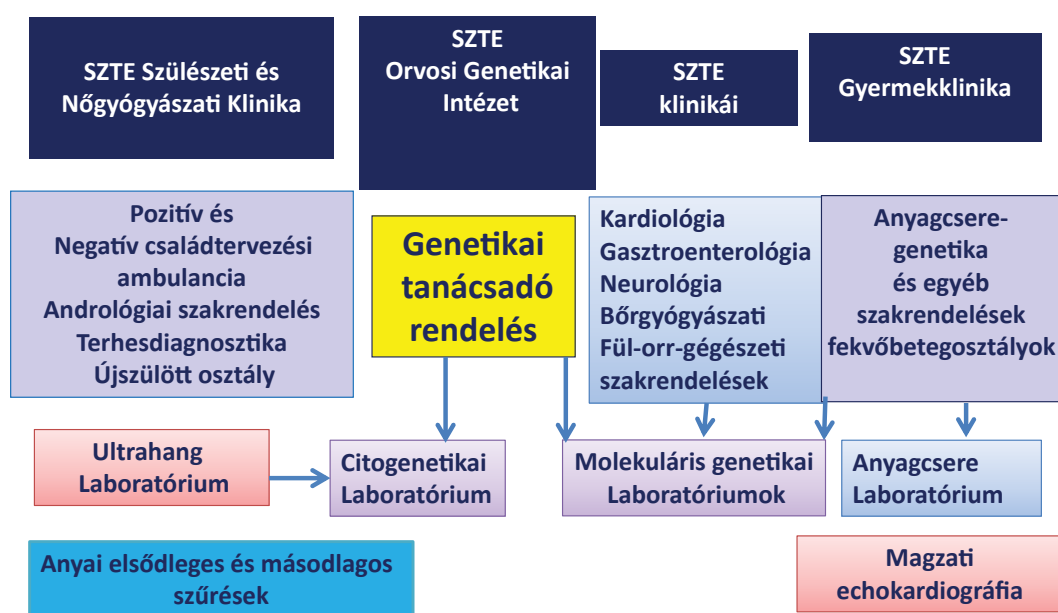
A 2. ábrán szemléltetjük az SZTE Orvosi Genetikai Intézet Genetikai Tanácsadó Ambulanciája szoros együttműködését a Szegedi Tudományegyetem Klinikai Központjának egyéb egységeivel, valamint hazai és külföldi laboratóriumokkal a multidiszciplináris betegellátás igényeinek kielégítésére.

Szemere professzor úr az országban az elsők között alkalmazta a citogenetikát a genetikai tanácsadói gyakorlatban, így a vezetése alatt működött genetikai tanácsadó elsősorban a kromoszóma-rendellenességek vizsgálatá-

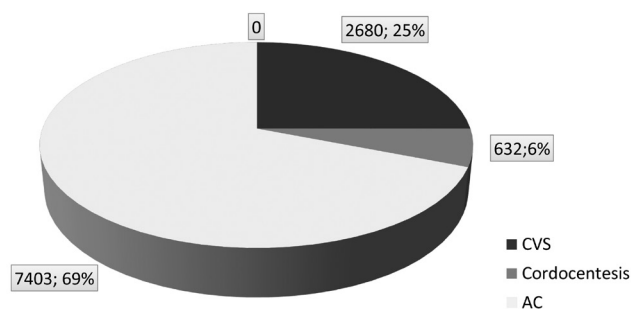
val, magzati és szülést követő felismerésével állt a betegek szolgálatában. Az általa vezetett citogenetikai laboratóriumban elhivatott, magas szakmai felkészültségű humángenetikai szakasszisztensek által végzett prae- és postnatalis citogenetikai vizsgálatok (praenatalis: n = 10 715; postnatalis n = 16 200) eredményeként az 1. és 2. táblázatban összefoglalt számbeli és szerkezeti kromoszóma-rendellenességgel született betegeket (n = 1040), magzatokat (n = 371) sikertült diagnosztizálni. Munkatársaival (Szabó János és Gellén János professzorral) dolgozták ki a magzati citogenetikai rendellenességek felismerését szolgáló hatékony szűrő- és diagnosztikai módszereket, amelyről számtalan tudományos folyóiratban számoltak be [4–8].

A 3. ábrán szemléltetjük az SZTE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán 1984 és 2016 között történt magzati citogenetikai vizsgálatokhoz szükséges invazív mintavételek különböző típusainak megoszlását: Chori-onboholy-mintavétel (CVS) n = 2680 (25%); köldökzsinórvér-mintavétel (cordocentesis) n = 632 (6%), valamint magzatvíz-mintavétel (amniocentesis), n = 7403 (69%).

A *MOTESZ Magazin*ban 2000-ben „Prenatális cytogenetikai diagnosztika” címmel megjelent összefoglalójában Szemere professzor úr hangsúlyozta, hogy a kromoszóma-rendellenességek elkerülése a preventív medicina fontos szakterülete [9]. Jelen gyakorlatunkat „Az Emberi Erőforrások Minisztériuma szakmai irányelve a Down-kór prenatális szűréséről és diagnosztikájáról” határozza meg (hatályos 2016. 12. 22-től). Noha ma már a magzati citogenetikai rendellenességek felismerésében egyre jelentősebb szerepet játszanak az anyai vérben meghatározható szabad magzati DNS kimutatásán alapuló másodlagos szűrések (NIPT), az ultrahang-



2. ábra | A klinikai genetikai ellátás központi egységei a dél-magyarországi régióban



3. ábra | Invazív mintavételek száma az SZTE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán, 1984–2016
 CVS = (chorionic villus sampling) chorionbóholymintavétel;
 AC = amniocentesis

vizsgálatok, az elsődleges szűrőmódszerek, valamint az invazív mintavétellel elvégezhető citogenetikai vizsgálatok továbbra is fontosak.

Szemere professzor úr gyakorlati és tudományos munkássága a genetikai tanácsadás és prae-natalis diagnosztika területén nagyon sok családot segített az örömteli, pozitív családtervezéshez, követendő példát mutatva valamennyi gyakorló klinikai genetikus számára.

1. táblázat | Családtervezés, illetve csecsemő-gyermek korban az SZTE Orvosi Genetikai Intézetben elvégzett kromozómavizsgálatok eredményei, 1970–2016

Kromoszóma-rendellenesség	n
Down-szindróma	549
Edwards-szindróma	16
Patau-szindróma	7
Turner-szindróma	121
Klinefelter-szindróma	87
Kiegyensúlyozott transzlokáció	115
Deléción	35
Inverzió	10
Mozaik karyotypus	28
Egyéb (intersex, YY, XXX)	72
Összesen	1040

2. táblázat | Magzati citogenetikai vizsgálatok eredményei az SZTE Orvosi Genetikai Intézetben, 1984–2016

Kromoszóma-rendellenesség	n
Down-szindróma	175
Patau-szindróma	28
Edwards-szindróma	52
Triploid magzat	18
Turner-szindróma	25
Klinefelter-szindróma	11
Kiegyensúlyozott transzlokáció	31
Egyéb (intersex, YY, XXX)	31
Összesen	371

Irodalom

- [1] Szemere Gy, Faragó M, Horváth E. Genetic prevention. Genetic counselling and/or prenatal diagnostics. [Genetikai prevenció. Genetikai tanácsadás és/vagy prae-natalis diagnosztika.] Magyar Alapellátási Archivum 1999; 90–93. [Hungarian]
- [2] Collins FS, McKusick VA. Implication of the Human Genome Project for medical science. JAMA 2001; 285: 540–544.
- [3] Mills R, Haga SB. Genomic counseling: next generation counseling. J Genet Couns. 2014; 23: 689–692.
- [4] Szabó J, Gellén J, Szemere G, et al. Significance of hyper-echogenic yolk sac in first trimester screening of chromosome abnormalities. [Hyperechogen szikzacskó jelentősége a kromoszóma-rendellenességek első trimeszteri szűrésében.] Orv Hetil. 1996; 137: 2313–2315. [Hungarian]
- [5] Szabó J, Gellén J, Szemere G. First-trimester ultrasound screening for fetal aneuploidies in women over 35 and under 35 years of age. Ultrasound Obstet Gynecol. 1995; 5: 161–163.
- [6] Szabó J, Gellén J, Szemere G. Nuchal edema as an ultrasonic sign of trisomy 21 during the first trimester of pregnancy. [Nuchalis oedema a 21-es triszómia első trimeszteri ultrahang jele.] Orv Hetil. 1992; 133: 3167–3168. [Hungarian]
- [7] Szabó J, Gellén J, Szemere G. Non-immune hydrops in trisomy-18. Diagnosis by vaginosonography and chorionic villus sampling in the first trimester. Case report. Br J Obstet Gynaecol. 1990; 97: 955–956.
- [8] Szabó J, Gellén J, Szemere G. Why confine chorionic villus (placental) biopsy to the first trimester? Lancet 1986; 327: 1030.
- [9] Szemere Gy, Szabó J, Faragó M, et al. Prenatal cytogenetic diagnostics. [Prenatalis cytogenetikai diagnosztika.] MOTESZ Magazin 2000; 4: 17–22. [Hungarian]

(Raskó István dr. és Horváth Emese dr.,
 Szeged, Somogyi B. u. 4., 6720
 e-mail: horvath.emese@med.u-szeged.hu)

„Felix qui potuit rerum cognoscere causas.” (Vergilius)
 (Boldog, ki képes a dolgok okait megismerni.)